



**دليل الوالدين فيما يخص
التحري الطبي لأولادهم حديثي الولادة**

**برنامج التحري الطبي لحديثي الولادة
في ولاية نبراسكا**

(تجديث يناير 2006)

NEBRASKA HEALTH AND HUMAN SERVICES SYSTEM



ما هو التحري الطبي لحديثي الولادة؟

يتم اجراء التحري الطبي لحديثي الولادة بشكل روتيني لكل طفل يولد في ولاية نبراسكا. وهو مجموعة من اختبارات الدم التي تُجرى للكشف عن اضطرابات معينة. بمجرد النظر إلى طفلك لا يمكنك معرفة إن كان طفلك مصاباً بأي من هذه الاضطرابات. ولاكتشافها يجب القيام بفحوص للدم. يتم اجراء التحري الطبي للمواليد الجدد في الولايات المتحدة وجميع أنحاء العالم منذ سنوات السبعين، إلا أن اليوم يتم تحري عدد أكبر من الأمراض.

على من يتوجب التحري؟ يجب اجراء فحوصات الدم لجميع الأطفال المولودين في ولاية نبراسكا وذلك للكشف عن اضطرابات معينة.

كيف يتم اجراء التحري لطفل؟ تؤخذ عينة صغيرة من الدم من كعب قدم طفلك. تستعمل تلك العينة لفحص الاضطرابات الموصوفة في هذا الكتيب.



ما سبب أهمية فحوصات التحري؟

وضع القانون للمساعدة في الوقاية من التخلف العقلي وغيره من المشكلات الصاربة عند الأطفال. ويمكن السيطرة على الاضطرابات التي يتم التحري عنها عن طريق العلاج المناسب. قد يساعد العلاج في الوقاية من التخلف، أو المرض، أو حتى الموت. (هناك أسباب أخرى للتخلص العقلي والمرض والوفاة لا تكتشف عنها هذه الفحوصات).

متى يجب فحص طفلي؟ سيرتب طبيبك الحصول على عينة الدم الازمة للاختبارات قبل أن يغادر طفلك المستشفى. في حالة عودتك أنت وطفلك إلى البيت قبل أن يبلغ عمر طفلك 24 ساعة، ستحتاج طفلك لإعادة بعض الفحوصات خلال أسبوع. وقد بحدد لك المستشفى موعداً قبل مغادرتك، وإذا لم يتم ذلك فعليك الاتصال بطبيبك لإعادة بعض هذه الفحوصات خلال أسبوع.



الأطفال المولودون في البيت: يجب فحص الأطفال المولودين بالبيت كذلك للكشف عن تلك الأمراض. كما يجب على الوالدين، أو على الشخص الذي يقوم بتسجيل الميلاد، الترتيب مع الطبيب لإنتمام هذه الاختبارات. يجب اجراء هذه الاختبارات من 24 إلى 48 ساعة على الميلاد حتى يمكن التعجيل بالعلاج بقدر الإمكان إذا قضاها الحاجة. كما يجب اجراء التحري للأطفال حتى لو تعدد عمرهم الأسبوع. وبالرغم أن التوقيت في هذه الحالة لن يكون مثالياً تماماً، إلا أنه ما زال من الممكن أن يستفيد الأطفال الأكبر سنًا من علاج بعض الاضطرابات.

ما هي الاضطرابات التي تتضمنها مجموعة فحوصات التحرى الروتينية في ولاية نبراسكا؟



نقص البيوتينيديز

البيوتينيديز هو اضطراب يظهر عند الأطفال الذين يعانون من نقص في إنزيم البيوتينيديز. يحتاج الأطفال الذين يعانون من نقص في هذا الإنزيم إلى كميات من البيوتين أكثر مما هو متوفّر عادة في الغذاء المعتاد. قد يؤدي هذا الاضطراب إلى حدوث نوبات، وتأخر في النمو، واكتئاماً، وفقدان السمع. من الممكن تجنب هذه المشكلات عند بدء العلاج بالبيوتين في الأسابيع الأولى من عمر الطفل.

فرط تنسج الكظر الخلقي

فرط تنسج الكظر الخلقي هو اضطراب ينجم عن نقص في الإنزيمات، مما يؤدي إلى انتاج الغدة الكظرية لكمية قليلة من الأندوستيرون والكورتيزول وكمية كبيرة من الأندروجين. يعتبر الأطفال الذين يعانون من النمط المضيق للملح من هذا الإضطراب عرضة لمخاطر التهوية الكظرية، مما قد يتسبب في وفاتهم المفاجئة. ويمكن الحيلولة دون حدوث تلك المشكلات عن طريق البدء المبكر في إعطاء علاج هرموني.

القصور الدرقي الأولي الخلقي

القصور الدرقي الأولي الخلقي (CPH) هو اضطراب ينجم عن عدم وجود الهرمون الدرقي بكميات كافية. وكثيراً ما يكون مظهر الأطفال المصابين بالقصور الدرقي طبيعياً عند الولادة. ومن أكثر آثار القصور الدرقي شيوعاً التخلف العقلي وعدم نمو الطفل بصورة طبيعية. وفي حالة بدء العلاج بدواء للغدة الدرقية في الأسابيع الأولى من العمر، فإن هؤلاء الأطفال ينمون عادة بصورة طبيعية.

التليف الكيسي

التليف الكيسي هو اضطراب وراثي يؤثر على الأشخاص بطرق متعددة. فمن الممكن أن يعانون من سعال مستديم، أو أزيز عند التنفس، أو صعوبة في التنفس، وكذلك زيادة في الشهية ولكن مع زيادة ضعيفة في الوزن، ويكون البراز دهنياً وجسيماً. وإذا كانوا يعانون من مشكلة في البنكرياس تؤثر على اكتساب الوزن، فمن الممكن أن يؤدي العلاج المبكر إلى تحسين نمو الطفل وتظوره. كما يؤدي التسخيص المبكر من خلال فحص التحرى للمواليد الجدد إلى التقليل من الحاجة إلى دخول المستشفى، كما وتؤدي المراقبة المنتظمة إلى الوقايو أو التقليل من الإصابة بالعدوى في الرئتين.

وجود الغالاكتوز في الدم

وجود الغالاكتوز في الدم هو اضطراب يتميز بعدم تكسر سكر بسيط يدعى "الغالاكتوز" في الجسم. ويوجد الغالاكتوز في لين الأم، والعديد من بذائل اللين، ومت讧جات الألبان. وإذا بقي في الجسم بمستويات مرتفعة ولم يتم تكسيره، فقد يسبّ الأذى لعيني الطفل، وكبدته، ودماغه. قد يحدث في بعض الحالات ضرر للدماغ والكبد بشكل خطيراً على حياة الطفل. ومن الممكن تجنب تلك المشكلات بالبدء المبكر لنظام غذائي خاص.

الاعتلالات الهيموغلوبينية

الاعتلالات الهيموغلوبينية هي مجموعة من اضطرابات خلايا الدم الحمراء والتي تشمل أنيميا الخلية المنجلية. الأطفال المصابون بالاعتلال الهيموغلوبيني أكثر عرضة للإصابة بالأنيميا، ونوبات الألم، والسكنات، والإصابة بالعداوي المهددة للحياة. ويفيد في مثل هذه الحالات العلاج المبكر بالمضادات الحيوية، والتطعيم وتوعية الوالدين. كما وتساعد تلك التدابير على الوقاية من العداوى الخطيرة في الطفولة وعلى تحسين مآل الأطفال المصابين بهذا الاضطراب.

نقص إنزيم السلسلة المتوسطة لأسيل كو -أي ديهيدروجينيز (MCAD)

نقص إنزيم السلسلة المتوسطة لأسيل كو -أي ديهيدروجينيز، هو اضطراب في أيض الأحماض الدهنية. عندما يمرض الأطفال المصابون بهذا المرض، أو يصومون لفترة طويلة عن الطعام، تنخفض نسبة السكر في الدم إلى مستويات خطيرة، مما يعرض هؤلاء الأطفال لمخاطر الإصابة بـ"نوبة أيضية". وقد تؤدي النوبة الأيضية إلى حدوث نوبات، وقصور في التنفس، وتوقف القلب والوفاة وأو تلف شديد للمخ. إلا أن التحري قد يتيح تشخيص المرض قبل ظهور الأعراض. وعندها يمكن للوالدين تحجب إبقاء الأطفال بدون طعام لفترات طويلة، ومعرفة متى يتطلبون الرعاية الطبية المبكرة لمنع حدوث النوبة. كما تضاف، غالباً ما تضاف مكملاً غذائياً خاصاً إلى غذاء الطفل للمساعدة على تحجب المشكلات.

بيلة الفينول كيتون(PKU)

بيلة الفينول كيتون (PKU)، هو اضطراب يحدث عندما لا يستطيع الجسم تكسير الفينيلalanine). والفينيلalanine) حمض أميني يتواجد في الأغذية البروتينية مثل اللبن، واللحوم، والبيض، والجبن. يعني الأطفال المصابون ببيلة الفينول كيتون من استمرار النسبة العالية للفينيلalanine) في الجسم بعد انتهاءهم من تناول هذه الأطعمة. وقد تسبب هذه المستويات العالية تلفاً في خلايا الأعصاب والمخ. وقد يؤدي هذا التلف إلى حدوث تخلف عقلي. وعند اكتشافه مبكراً، يبدأ وضع الطفل مبكراً على نظام غذائي خاص منخفض الفينيلalanine)، وبالتالي يمكن منع حدوث التخلف العقلي.

ماذا لو كانت أي واحدة من نتائج التحري غير طبيعية؟

لا تعني نتيجة الفحص "الإيجابية" أو غير الطبيعية سوى أن طفلك ربما يكون مصاباً بأحد الاضطرابات المذكورة أعلاه. ولا يتم تشخيص الاضطراب بناء على نتائج الفحص المختبري الأول. بل يجب إجراء المزيد من الاختبارات لتحديد إذا ما كان طفلك مصاباً بالفعل بهذه الاضطرابات.

فإذا طلب منك إعادة الاختبارات للطفل، يرجى المسارعة بإجرائها ليتسنى الحصول على النتائج النهائية. وإذا اقتضت الحاجة، فلا بد من التعجيل ببدء العلاج بقدر الإمكان لمنع حدوث تخلف عقلي أو أية نتائج أخرى ضارة.

تعني نتيجة الفحص الإيجابية (غير الطبيعية) أنه يجب إجراء المزيد من أو إعادة الفحوصات لطفلك. ولكنها لا تعني أن طفلك مصاب بالاضطراب. في بعض الأحيان قد تظهر نتائج إيجابية للتحري معأطفال لا يعانون من أية اضطرابات. وهو ما يدعى نتيجة إيجابية خاطئة للتحري.

ما هي الأحوال الأخرى التي قد يطلب فيها مني "إعادة فحص" لطفل؟

بعض الأمور قد تسبب مشكلات لهذه الفحوصات. عند حدوثها، تصبح نتائج بعض الفحوصات غير أكيدة. ومن أكثر الأسباب شيوعاً لطلب الأهل الفحص:

- (1) جمع العينة مبكراً (قبل 24 ساعة من العمر)
- (2) عدم أخذ العينة قبل إجراء نقل دم؛ أو
- (3) وجود مشكلة في صلاحية العينة (على سبيل المثال، وجود مشاكل في جمع وأو تداول البقع الدموية المجمدة)

* * * * *

التحرّي "الإضافي"

ما المقصود بالتحرّي "الإضافي"؟

× يمكن للتحرّي الإضافي أو اختبار "مقياس طيف الكتلة المتوازي" إظهار تأثير لما يقرب من 30 اضطراباً. وقد يساعد التدخل أو العلاج الطبي في معظم هذه الاضطرابات على منع حدوث مضاعفات أو أضرار. لكن هناك بعض الاضطرابات التي نظرًا لندرتها تعتبر معرفتنا بها وأفضل طرق علاجها محدودة.

× ونظرًا لاهتمام ولاية نبراسكا بصحة طفلك، فقد قام برنامج التحرّي لحديثي الولادة بعمل ترتيبات مع المختبر بحيث يكون في أماكن الحصول على نتائج هذه الفحوصات بدون الحاجة إلى عينة دم إضافية أو أي تكاليف إضافية.

× توصي كل من مؤسسة March of Dimes (مسيرة القروش) والكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية بإجراء فحوص التحرّي لحديثي الولادة وأو الإبلاغ عن نتائج جميع الاضطرابات التي يمكن اكتشافها بواسطة اختبار مقياس طيف الكتلة المتوازي. والاضطرابات التي يتم التحرّي عنها في المجموعة الإضافية هي:

اضطرابات الأحماض العضوية	اضطرابات الأحماض الأمينية:
✓ مرض نقص إنزيم 3-هيدروكسي-3-ميثيلجلوتاريل كو أى لياز HMG ✓ حمضية الدم الجلوتارية - النوع الأول (I) ✓ نقص إنزيم أيزوبوتيريل كو أى- ديهيدروجيناز حمضية الدم الآيزوفاليرية (IVA) ✓ نقص إنزيم 2-ميثيلوتيريل كو أى ديهيدروجيناز ✓ نقص إنزيم 3 - ميثيلكرتونيتيل- كو أى كاربوكسيلizer (3MCC Deficiency) ✓ نقص إنزيم 3- ميثيلجلوكاتونيتيل كو أى هيدراتاز ✓ حمضيات الدم الميثيلمالونية ✓ نقص إنزيم أسيتو أسيتيل- كو أى ثيو لا ز متقرّي (3-Ketothiolase Deficiency) ✓ حمضية الدم البروبيريونية PA ✓ نقص إنزيم كربوكسيلاز متعدد كو أى ✓ حمضية الدم المالونية	✓ نقص إنزيم كارنيتين/أسيكارنيتين ترانسلوكاز (Translocase) ✓ نقص إنزيم 3-هيدروكسي أسييل- كو أى طويل السلسلة ديهيدروجيناز (LCHAD) ✓ نقص إنزيم السلسلة المتوسطة لأسييل كو أى ديهيدروجيناز (MCAD) (اختبار مطلوب) ✓ نقص إنزيم ديهيدروجيناز متعدد الأسييل كو أى (GA II أو MADD) ✓ نقص إنزيم كارنيتين بالميتوبل ترانسفيراز الوليدي النوع الثاني (CPT-II) ✓ نقص إنزيم السلسلة القصيرة لأسييل كو أى ديهيدروجيناز (SCAD) ✓ نقص إنزيم السلسلة القصيرة لهيدروكسي أسييل كو أى ديهيدروجيناز (SCHAD) ✓ نقص البروتين ثلاثي الوظيفة (TFP Deficiency) ✓ السلسلة زائدة الطول لأسييل كو أى ديهيدروجيناز (VLCAD)
صور أخرى غير طبيعية:	بيلة الحمض الأرجينينوسكيناتية (نقص إنزيم لياز الأرجينينوسكينات) فرط سيترولين الدم (نقص إنزيم سينسيتاز الأرجينينوسكينات) بيلة هوموسيستيئية فرط ميثيونين الدم مرض شراب القطب البولي (MSUD) بيلة الفينول كيتون PKU (فحص مطلوب) فرط تيروزين الدم
ملحوظة: يؤكد مختبر التحرّي أن فرط الجليسين اللا كيتوني في الدم لا يمكن اكتشافه بطريقة موثقة بها عن طريق مقياس طيف الكتلة المتوازي	

الموافقة على التحري الإضافي

يجب أن تقرر إذا كنت ترغب في الموافقة على إجراء فحص التحري الإضافي أم لا. في حالة موافقتك، سيتم اطلاع الطبيب الخاص بطفلك على نتائج الفحوصات المختبرية، وفي حالة ظهور شيء غير معتاد، قد يوصى بإجراء اختبارات إضافية. أما إذا قررت عدم إجراء اختبارات الاضطرابات الإضافية لطفلك، سيطلب منك توقيع نموذج اعتراض موضحًا فيه رغباتك. وعند رفضك إجراء التحري الإضافي، سيتم فحص طفلك فيما يتعلق بالاضطرابات الثمانية المطلوبة فقط.

× ملاحظة: يقوم الجهاز المستخدم لفحص (MCAD) و(PKU) بالبحث في عدة "علامات". وذلك لضمان التحديد الدقيق لكل من (MCAD أوPKU). قد تظهر بعض هذه العلامات علة أخرى غير PKU وMCAD. وفي هذه الحالات سيتم التوصية بإعادة الاختبار.

* * * * *

أساليب حماية عينات الدم الخاصة بطفلك

من المهم أن تشعر بالثقة في أن عينات الدم الخاصة بطفلك لن تستخدم لغير الغرض الذي أخذت من أجله. ألا وهو الكشف عن معلومات لمساعدة طفلك. في الوقت الراهن، يجب على المختبرات الاحتفاظ بعينات فحص حديثي الولادة لمدة لا تقل عن 90 يوماً. بعدها تمنح المختبرات مهلة 30 يوماً للتخلص من العينات. يتم التخلص من البقع الدموية بحيث لا يمكن الربط بينها وبين المعلومات التعريفية للطفل. وهي وسيلة هامة لحماية المعلومات الوراثية.

ليس من الممكن استخدام عينات الدم الخاصة بطفلك لأغراض البحث الطبي دون موافقة كتابية منك. كما ولا يسمح للمختبر بتوفير العينات لأغراض البحث الطبي إلا بعد ضمان الحفاظ على خصوصية طفلك. يجب أن تتبع الأبحاث الطبية التي تستخدم عينات تحري حديثي الولادة أساليب حماية الأفراد الآدميين موضوع البحث من مخاطر الأبحاث، وذلك وفقاً لنص الفقرة (A) 46 من مدونة اللوائح التنظيمية الفيدرالية (45)، حسبما نص عليها في 1 سبتمبر 2001.

ولا تعني موافقتك على إجراء الفحوصات "الإضافية" السماح باستخدام العينات في الأغراض البحثية. فيجب الحصول على موافقة مستقلة لأية طلب لاستخدام عينة حديثي الولادة الخاصة بطفلك في الأغراض البحثية.

* * * * *

لا تعتبر فحوصات التحري لحديثي الولادة فحوصات تشخيصية. ولكنها مجرد وسيلة "تحر" تهدف إلى الكشف عن حديثي الولادة الذين يحتاجون إلى إجراء المزيد من الفحوصات لتحديد ما إذا كانوا يعانون من إضطرابات معينة. وتتميز فحوصات التحري بالكفاءة، كما إنها توفر لحديثي الولادة أفضل فرص الكشف المبكر عن الإضطرابات. ولكن، وكما هو الحال مع أكثر الفحوصات المختبرية، لا يمكن أن تضمن هذه الفحوصات المستخدمة في تحري حديثي الولادة الكشف عن جميع حديثي الولادة المصاين بإضطرابات أو أن تضمن الكشف عن الأطفال ذي الخطورة العالية فقط للأصابة بهذه الإضطرابات. ولذلك، فمن المهم إدراك أنه قد تكون هناك بعض النتائج "الإيجابية الخاطئة" (أي ظهور نتائج إيجابية أو غير طبيعية لدى تحري حديثي الولادة ثم الاكتشاف بعد ذلك أن تائجهم طبيعي)، كما وهناك احتمال لظهور نتائج "سلبية خاطئة" (أي وجودأطفال حديثي الولادة مصاين إلا أن نتائج فحص التحري لا تظهر وجود هذا الإضطراب).

* * * * *

الفحص السمعي لحديثي الولادة

توفر كل المستشفيات الفحص السمعي لحديثي الولادة أثناء المكوث في المستشفى بعد الولادة أو بالتنسيق مع مرافق آخر بعد الولادة.

يعتبر فقدان السمع الشديد واحداً من أكثر العيوب الخلقية الكبرى شيوعاً. وبؤدي عدم اكتشاف فقدان السمع مبكراً إلى تأخر النطق، والنمو اللغوي والمعرفي عند الأطفال. فالاكتشاف المبكر لفقدان السمع والتدخل والعلاج المبكرين كذلك، قبل بلوغ الطفل 6 أشهر من عمره، يعد فعالاً للغاية في مساعدة النمو اللغوي، والاتصال، والتعليمي للطفل.



. وبعد اختبار الفحص السمعي إجراء آمناً يمكن إجراؤه في وقت قصير للغاية. وهناك

طريقتان مستخدمتان لإجرائه: استجابة جذع المخ السمعية (ABR) وأو الانبعاث الأذني السمعي (OAE) ويجري كل منها عندما يكون الطفل نائماً أو ساكناً. ثم يقوم الحاسوب بعد استجابات الطفل لأصوات مرسلة إليه عبر سماعات أذن صغيرة للغاية وحساب متوسطها. ومن المهم أن تذكر أنه رغم أن العديد من الأطفال حديثي الولادة قد لا ينجحون في اجتياز فحص التحري السمعي. لا يمكن تحديد أي هؤلاء مصاب بالفعل بفقدان السمع إلا بعد إجراء المزيد من الاختبارات والتقييمات السمعية. وإذا كانت نتيجة الاختبار "يحول" (أو لم يجتز الاختبار)، فيجب الاهتمام بالتنسيق مع طبيب طفلك لإجراء المزيد من الفحوصات.



أما إذا اجتاز طفلك فحص السمع، ولكن كانت لديه عوامل تزيد من مخاطر إصابة الطفل، يجب عليك وعلى طبيب طفلك مراقبة طفلك عن كثب. وتشمل هذه العوامل: سوابق اسرية متعلقة بمشاكل السمع، الوزن الخفيف أثناء الولادة، أو حالات مرضية معينة أخرى. ولن يتمكن الفحص السمعي لحديثي الولادة من الكشف عن فقدان السمع الذي قد يحدث لاحقاً (على سبيل المثال، نتيجة لعدوى أو مرض شديد).

وإذا ثبتت إصابة طفلك بفقدان السمع أو كان مشتبهاً في إصابته بذلك، يمكن لبرنامج ولاية نبراسكا للتدخل المبكر المسمى "شبكة النمو المبكر" أن يساعدك في تنسيق الخدمات بين المديريات المدرسية المحلية ومقدمي خدمات التقييم والتدخل المبكر وتقييمات الدعم.

لمزيد من المعلومات حول فحص السمع:

راجع نشرة: "برنامج ولاية نبراسكا للفحص السمعي لحديثي الولادة"، الموجودة ضمن مجموعة المطبوعات الخاصة بمولودك الجديد. إذا لم تكن قد حصلت على هذه النشرة اتصل بهاتف "برنامج ولاية نبراسكا للفحص السمعي لحديثي الولادة" (NNHSP) المبين أدناه:

للاستفسار عن "برنامج ولاية نبراسكا للفحص السمعي لحديثي الولادة" اتصل "بادارة الصحة والخدمات الإنسانية بولاية نبراسكا" على الرقم: 1-402-471-6733
للاستفسار عن برنامج التدخل المبكر بولاية نبراسكا اتصل بـ"Nebraska CHI LDFI ND" على الرقم 1-888-806-6287 أو قم بزيارة موقع الويب www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm

لمزيد من المعلومات حول تحريات حديثي الولادة (نقطة الدم):

للاستفسارات حول برنامج ولاية نبراسكا لتحريات حديثي الولادة اتصل بالرقم 1-402-471-6733 أو 1-402-471-0374 أو بالبريد الإلكتروني على newborn.screening@hhss.ne.gov. يمكنك أيضًا زيارة موقعنا على شبكة الإنترنت على www.hhss.ne.gov/nsp/

طلب المزيد من كتيبات ونشرات المعلومات للوالدين:

اتصل بالرقم 1-402-471-9731 أو أرسل طلبك بالفاكس إلى "برنامج ولاية نبراسكا لفحص حديثي الولادة" (NSSP) على فاكس رقم 1-402-471-1863 أو بالبريد الإلكتروني newborn.screening@hhss.ne.gov. الرجاء ذكر: كليب دليل الوالدين (Parent's Guide booklet) أو نشرة فحص السمع (Hearing Screening Brochure). توفر هذه الكتيبات والنشرات أيضًا بلغات عديدة أخرى.

تم طبع وتوزيع كليب معلومات الوالدين هذا بدعم مالي مقدم من Title V ومنحة وحدة صحة الأم والطفل (Maternal and Child Health Block Grant) لبرنامج ولاية نبراسكا لتحري حديثي الولادة ولعلم الوراثة.

تلزم إدارة الصحة والخدمات الإنسانية بولاية نبراسكا بالتمييز الإيجابي/ تكافؤ فرص العمل وهي لا تسهج نهجاً تمييزياً في تقديم المنافع أو الخدمات.